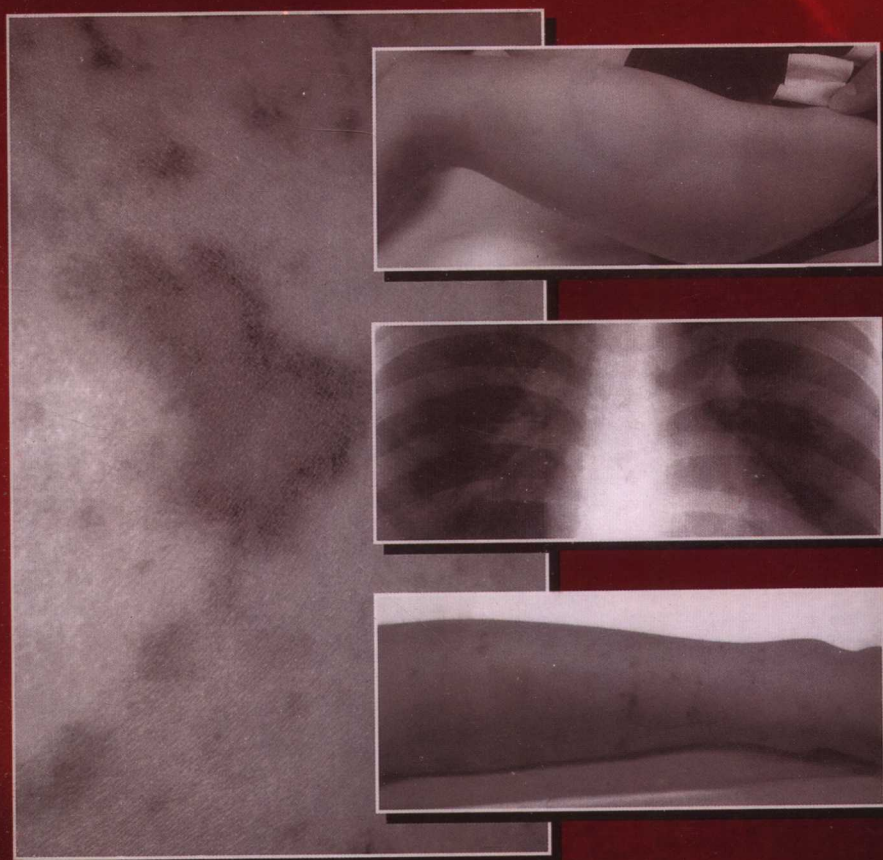


儿科疑难病例荟萃

—— 119例病例分析 ——

Pediatric Complaints and Diagnostic Dilemmas

A case-based approach



原著 Samir S. Shah Stephen Ludwig

主译 马海燕 牛余宗

主审 单若冰

儿科疑难病例荟萃

——119 例病例分析——

Pediatric Complaints and Diagnostic Dilemmas

A case-based approach

原著 Samir S. Shah Stephen Ludwig

主译 马海燕 牛余宗

主审 单若冰

译者 (以姓氏笔画为序)

代旭东 (青岛大学医学院附属青岛市立医院)

刘秀琴 (青岛大学医学院附属青岛市立医院)

刘文东 (青岛大学医学院附属青岛市立医院)

李 红 (青岛大学医学院附属青岛市立医院)

李 明 (青岛大学医学院附属青岛市立医院)

吕森森 (青岛大学医学院附属医院)

胡海燕 (青岛大学医学院附属青岛市立医院)

韩振靓 (青岛市妇女儿童医疗保健中心)

韩 林 (青岛大学医学院附属青岛市立医院)

人 民 卫 生 出 版 社

Pediatric Complaints and Diagnostic Dilemmas: A case-based Approach Samir S. Shah et al.

©2004 by LIPPINCOTT WILLIAMS & WILKINS

All rights reserved. This book is protected by copyright. No part of this book may be reproduced in any form or by any means, including photocopying, or utilized by any information storage and retrieval system without written permission from the copyright owner, except for brief quotations embodied in critical articles and reviews. Materials appearing in this book prepared by individuals as part of their official duties as U. S. government employees are not covered by the above-mentioned copyright.

儿科疑难病例荟萃：119 例病例分析 马海燕 牛余宗 主译

中文版版权归人民卫生出版社所有。本书受版权保护。除可在评论性文章或综述中简短引用外，未经版权所有者书面同意，不得以任何形式或方法，包括电子制作、机械制作、影印、录音及其他方式对本书的任何部分内容进行复制、转载或传送。

图书在版编目(CIP)数据

儿科疑难病例荟萃——119 例病例分析/马海燕等主译。
—北京：人民卫生出版社，2007.2
ISBN 978-7-117-02703-8

I. 儿… II. 马… III. 小儿疾病：疑难病—病
案—汇编 IV. R72

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2006)第 161580 号

图字：01-2006-1221

儿科疑难病例荟萃

——119 例病例分析

主 译：马海燕 牛余宗

出版发行：人民卫生出版社(中继线 010-67616688)

地 址：北京市丰台区方庄芳群园 3 区 3 号楼

邮 编：100078

网 址：<http://www.pmph.com>

E - mail：pmph@pmph.com

购书热线：010-67605754 010-65264830

印 刷：北京市安泰印刷厂

经 销：新华书店

开 本：787×1092 1/16 印张：30

字 数：709 千字

版 次：2007 年 2 月第 1 版 2007 年 2 月第 1 版第 1 次印刷

标准书号：ISBN 978-7-117-02703-8/R·2704

定 价：59.00 元

版权所有，侵权必究，打击盗版举报电话：010-87613394

(凡属印装质量问题请与本社销售部联系退换)

前 言

本书的构思框架是建立在传统的医学教育方式基础上——基于病例分析的学习方式。尽管医学在进步，循证医学已出现，医疗技术也有了大幅度的改进，但是许多医生仍然在采用以病例为先导的学习方式。通过对特例的了解，我们就能够触类旁通并将其纳入诊疗常规。在医疗教学过程的早期阶段，模式识别是我们的教学目标。我们学习常见疾病的典型症状和体征，通过反复温习这些案例，掌握常见疾病的要点。随着医疗教学阶段的深入，我们会更多地去面对和认识常规模式中的特例。正是这些罕见的病例使我们诊断技能不断提高。精明的医生能够从典型的病例中看出差异，做出异乎精确的诊断，并逐渐掌握常见疾病的罕见并发症。

在费城儿童医院儿科住院医师的培养中，有一项专为高年住院医师设立的特殊查房传统。这种查房制度由住院总医师组织和主持，由其他医师协助。正是在这种教学研讨会式的环境中，住院医师才能够从模式识别全面发展到模式偏离辨别。我们希望通过以上的努力，他们能够从合格的儿科医生成长为杰出的儿科医生。而许多住院医师已达到了这一目标。本书汇总了费城儿童医院高年资医师的查房病例。大多数病例是以患儿和（或）家长的常见主诉开始。文中所列举的病例虽然是以常见主诉就诊，但是除了病例所表现的症状和体征变化多端以外，它们经常会演变成具有挑战性的诊断难题。许多病例的最终诊断是临床上罕见的，我们期待读者也能感受到其中的挑战性。本书涉及的各章节开始部分都是患者就医时的主诉以及对症状或体征的相关探讨，在对这些主诉及其相关问题的探讨之后，是一系列病例的详述，病情曲折复杂，最终做出诊断。在每个病例的介绍之后，都有一项最后诊断，以及有关做出这项诊断的核心资料的探究过程。为了更好的融会贯通，我们建议读者研习每个病例，并努力得出自己所认知的鉴别诊断和评价计划。然后继续读下去，发现“谜”是如何得到解决的。

在此，我们要特别感谢整理了书中部分病例的住院总医师，他们是 Dr. Christina Master, Dr. Heather Forkey, Dr James Cavanagh, Dr. Colette Desrochers, Dr. Philip Spandorfer, Dr. Deborah Boyer, Dr. Robert Nordgren 和 Dr. Marina Catalozzi。还要感谢许多参与病例讨论并切实关照过患儿及其家人的住院医师与医院的其他工作人员。许多前任住院总医师还是某些章节的作者。

我还要向我的合作编辑医学博士 Samir S. Shah 致谢，他正是近年来这种培训方式的受益者，凭着自身的才能，已迅速成长为一名出色的教师。最能让老师感到满意的莫过于看到自己的学生超越自己，而 Dr. Shah 正是如此。我肯定将来人们会在很多出版物上看到他的名字。能够在他的第一部主要著作中担当角色，我深感荣幸。我很珍惜我

们之间已经由师生转变成相互敬重的同事关系。

同样要感谢 Mona Mahboubi, 为她不知疲倦的帮助查找人物特征、照片以及其他材料。医学博士 Richard Markowitz, 是我们放射学方面的编辑, 我们为他做出的所有建议和贡献向他表示感谢。Carolyn Trojan 一如既往, 她的熟练技能和协助的价值不可估量。还要向提供血液涂片和血液学图像的 Marybeth Helfrich 表达我们的感激之情。

我们的部门主席, 医学博士 Alan Cohen, 我们的科主任, 医学博士 Louis Bell 和医学博士 Paul Offit, 请接受我们的敬意和感激。

我们感谢编辑 Timothy Hiscock 和 Erin McMullan, 还有 Lippincott Williams & Wilkins 公司的全体员工, 感谢他们的耐心指导。

最后要向支持和鼓励我们的家人表示谢意。无论是在日常生活中还是在职业生涯中, 我们的家人都是引领我们向前的最好的“案例”。

Stephen Ludwig, 医学博士

宾夕法尼亚州费城

目 录

1 喘鸣	1
病例 1-1: 双主动脉弓畸形	3
病例 1-2: 先天性膈疝	8
病例 1-3: 叶外型肺隔离症	12
病例 1-4: 气管食管瘘	15
病例 1-5: 膈下完全性肺静脉异位引流	19
病例 1-6: 卡氏肺囊虫性肺炎	24
2 活动能力低下	28
病例 2-1: 维生素 B ₁₂ 缺乏性巨幼细胞性贫血	30
病例 2-2: 21-羟化酶缺乏症	33
病例 2-3: 婴儿型肉毒中毒	36
病例 2-4: 脑膜炎	38
病例 2-5: 脑动静脉血管畸形	41
病例 2-6: 受虐、缺铁性贫血	44
3 呕吐	49
病例 3-1: 高铁血红蛋白血症	52
病例 3-2: 室上性心动过速	56
病例 3-3: 胱氨酸病	60
病例 3-4: 肾上腺皮质功能减退症	63
病例 3-5: 梅克尔憩室	67
病例 3-6: 先天性巨结肠	70
病例 3-7: 肾盂输尿管连接部梗阻	73
病例 3-8: 巨大胃粘膜肥厚症	75
4 咳嗽	79
病例 4-1: 霍奇金病	82
病例 4-2: 室间隔缺损	86
病例 4-3: 麻疹	90
病例 4-4: 肺部鸟胞内分枝杆菌感染	93
病例 4-5: 囊性纤维化	96
病例 4-6: 百日咳	99

5	背部、关节、肢体疼痛	103
	病例 5-1: 脊柱硬膜外脓肿	105
	病例 5-2: 急性淋巴细胞性白血病	108
	病例 5-3: 股骨头骨骺滑脱	112
	病例 5-4: 克罗恩病	116
	病例 5-5: 镰状细胞病	121
	病例 5-6: 急性风湿热	126
6	体重增长不良	132
	病例 6-1: 弓形虫病	135
	病例 6-2: Shwachman-Diamond 综合征	138
	病例 6-3: 囊性纤维化	141
	病例 6-4: 血管内皮瘤	145
	病例 6-5: 幽门狭窄	149
	病例 6-6: 乳糜泻	151
	病例 6-7: 心理社会性 FTT	154
7	腹痛	157
	病例 7-1: Wilson 病	162
	病例 7-2: 肾上腺节细胞神经瘤	167
	病例 7-3: 肠系膜上动脉综合征	170
	病例 7-4: 特发性扩张型心肌病	174
	病例 7-5: 先天性肠旋转不良	177
	病例 7-6: 内脏幼虫移行症	180
	病例 7-7: PFAPA 综合征	182
8	精神状态改变	186
	病例 8-1: 志贺菌病	188
	病例 8-2: 一氧化碳中毒	191
	病例 8-3: 急性苯摄入, 葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症	193
	病例 8-4: 肺炎支原体脑炎	196
	病例 8-5: 回结肠肠套叠	199
	病例 8-6: 三环类抗抑郁药中毒	202
	病例 8-7: 水痘感染并急性小脑性共济失调	205
9	皮疹	209
	病例 9-1: 范可尼贫血	213
	病例 9-2: 儿童虐待	216
	病例 9-3: 过敏性紫癜	220
	病例 9-4: 爱唐综合征	223
	病例 9-5: 戈谢病	226

10 苍白	231
病例 10-1: 先天性纯红细胞再生障碍性贫血	234
病例 10-2: 缺铁性贫血	237
病例 10-3: 温抗体型自身免疫性溶血性贫血	240
病例 10-4: 遗传性球形红细胞增多症	243
病例 10-5: 镰状红细胞性贫血	246
病例 10-6: 儿童期短暂幼红细胞减少症	249
11 发热	253
病例 11-1: 神经纤维瘤病 1 型	255
病例 11-2: 肺组织胞浆菌病	260
病例 11-3: 隐球菌性脑膜炎和 HIV 脑炎	264
病例 11-4: 自身免疫性中性粒细胞减少症	269
病例 11-5: 莱姆病性脑膜炎	273
12 便秘	279
病例 12-1: 先天性巨结肠	281
病例 12-2: 朗格汉斯细胞组织细胞增生症	284
病例 12-3: 婴儿肉毒中毒	288
病例 12-4: 异位甲状腺所致甲状腺功能低下	291
病例 12-5: 髓内脊髓室管膜瘤	294
13 颈部肿胀	297
病例 13-1: 甲状舌管囊肿继发艾肯菌感染	300
病例 13-2: 非典型性分枝杆菌感染性淋巴结炎	302
病例 13-3: 鳃裂囊肿继发感染	305
病例 13-4: 窦组织细胞增生伴巨大淋巴结病	307
病例 13-5: 川崎病	309
病例 13-6: Lemierre 综合征	313
14 胸痛	316
病例 14-1: 系统性红斑狼疮	319
病例 14-2: 结核性心包炎	323
病例 14-3: EB 病毒性心肌炎	327
病例 14-4: 左侧自发性气胸	331
病例 14-5: 肺炎并胸腔积液	334
病例 14-6: 扩张型心肌病	338
15 黄疸	342
病例 15-1: 半乳糖血症	344
病例 15-2: 葡萄糖-6-磷酸酶缺乏	347
病例 15-3: 垂体功能减低症	351

病例 15-4: 肝外胆管闭锁	353
病例 15-5: 硬化性胆管炎	357
病例 15-6: Alagille 综合征	359
16 异常步态与行走不能	363
病例 16-1: 格林-巴利综合征	366
病例 16-2: 全身型幼年类风湿性关节炎	368
病例 16-3: 幼儿骨折	371
病例 16-4: 血源性胫骨骨髓炎	373
病例 16-5: 佝偻病	377
病例 16-6: 神经母细胞瘤骨转移	380
17 腹泻	384
病例 17-1: 腹股沟嵌顿疝	387
病例 17-2: 溶血尿毒综合征	390
病例 17-3: 家族性腺瘤性息肉病	393
病例 17-4: 神经母细胞瘤	396
病例 17-5: 囊性纤维化合并乳糜泻	399
病例 17-6: VIP-分泌性神经节神经母细胞瘤	402
18 晕厥	406
病例 18-1: EB 病毒感染	407
病例 18-2: 预激综合征	411
病例 18-3: 肥厚型心肌病	414
病例 18-4: 诈病	417
病例 18-5: 无排卵型功能失调性子宫出血	419
19 癫痫发作	423
病例 19-1: 李司忒杆菌所致脑膜炎	426
病例 19-2: 新生儿甲状旁腺功能减退	429
病例 19-3: 糖原累积病 I A 型	433
病例 19-4: 铅中毒脑病	437
病例 19-5: 肝脾型猫抓病伴脑炎	441
病例 19-6: 脑囊虫病	445
20 深色尿	449
病例 20-1: 肾脏静脉血栓形成	451
病例 20-2: 韦格纳肉芽肿病	455
病例 20-3: 横纹肌溶解	457
病例 20-4: 膜增生性肾小球肾炎和支原体肺炎	460

1 喘 鸣

Samir S. Shah

喘鸣的探讨

I. 喘鸣的定义

与平静呼吸形式不同,呼吸时有噪音是儿童常见症状。进行鉴别诊断首先要分析噪音的特点。其中,鼾声(stertor)是一种经常在鼻粘膜充血时能听到的吸气相呼吸音;喉鸣音(stridor)是一种吸气相粗糙、高调的呼吸音,经常提示喉梗阻;喘鸣音(wheezing)是因下气道部分梗阻而在呼气相听到的乐样声音。在年幼儿童有时呼气相音很难与吸气相音区分,两相经常同时存在。喘鸣是最常见的呼吸噪音。

II. 喘鸣的原因

儿童期喘鸣的原因因年龄而异(表 1-1),有以下原因:①解剖学因素(气道外在或内在因素);②炎性感染因素;③遗传/代谢因素;或④混合因素(表 1-2)。

表 1-1 儿童期喘鸣根据年龄分类

疾病流行程度	新生儿/婴儿	学龄儿/青少年
常见原因	支气管炎 哮喘	哮喘
非常见原因	吸入 胃食管反流 吞咽机能障碍 异物吸入 支气管肺发育不良 囊性纤维化	异物吸入 过敏反应 非典型肺炎
少见原因	先天性心脏病 宿主防御反应缺陷 免疫缺陷 纤毛固定综合征 先天性结构异常 气管支气管软化 血管环 肺叶气肿 肺囊肿 气管食管瘘	宿主防御反应缺陷 纵隔肿瘤 纵隔淋巴结肿大 寄生虫感染 肺含铁血黄素沉着症 α_1 抗胰蛋白酶缺乏症

表 1-2 儿童期喘鸣的原因

诊断类别	原因	诊断类别	原因		
解剖学	气道外在因素	遗传/代谢性	腺病毒		
	淋巴结病		支气管炎		
	肿瘤		肺炎		
	膈疝		支原体肺炎		
	血管环/血管走行异常		衣原体肺炎		
	气道内在因素		吸入性肺炎		
	气管支气管软化症		支气管扩张		
	异物吸入		支气管乳头状瘤		
	支气管结核		高反应性肺炎		
	声带功能障碍		α_1 抗胰蛋白酶缺乏症		
	支气管、肺发育不良		含铁血黄素沉着症		
	充血性心力衰竭/肺水肿		囊性纤维病		
	肺囊肿		纤毛固定综合征		
	先天性肺气肿		Kartagener 综合征		
	肺隔离症		代谢障碍		
	炎性/感染性		哮喘/反应性气道病	低钙血症	
			毛细支气管炎	低钾血症	
			呼吸道合胞病毒	混杂因素	心身疾病
			流感病毒 A、B		情绪性喉喘鸣
副流感病毒					

III. 需要明确的问题

全面采集病史有助于对喘鸣准确诊断，发病年龄、病程、疾病形式和相关临床特征可提供有用的鉴别诊断依据。以下情况有助于提供诊断线索。

- 喘鸣的发作年龄？

出生后或新生儿期发作提示先天性结构异常。通常在产前超声可发现先天性膈疝(CDH)。血管环和血管走行异常可导致喘鸣或其他生后早期出现的呼吸道症状。小于2岁龄的儿童易患下呼吸道感染(如毛细支气管炎)，而青少年更可能患哮喘或支原体肺炎感染。

- 喘鸣是初发抑或再发？

以往健康的婴儿初次发作喘鸣结合上呼吸道感染症状通常提示毛细支气管炎。突发的喘鸣往往是过敏反应的特征，特别是有荨麻疹、先天性喉喘鸣存在或暴露于过敏环境中的。反复发作喘鸣可能提示胃食管反流(GER)，然而由上呼吸道感染诱发的反复发作喘鸣则提示高反应性气道病。反复喘鸣或“难控制的哮喘”应考虑到囊性纤维化、纤毛固定综合征、反复吸入、免疫缺陷或解剖学异常情况。

- 喘鸣是阵发性还是持续性？

持续喘鸣提示多种原因的机械梗阻，如气道异物、先天性气道狭窄或纵隔肿瘤、血管异常导致外在压迫。

- 喘鸣是否发作在窒息或呕吐之后？
- 在窒息或呕吐后往往突然发生异物吸入。异物吸入最常见于1岁至4岁的儿童，症状因异物大小和位置而异。喘鸣可单纯存在，也可继发细菌感染。
- 喘鸣之前是否有上呼吸道感染？
以往有上呼吸道感染提示潜在炎性或感染性原因。
- 患儿的体重和身高如何？
发育停滞、皮脂溢出和反复感染等特征均提示囊性纤维化。
- 是否有反复细菌感染史？
囊性纤维化儿童经常有反复呼吸道感染。纤毛运动障碍常伴频繁咳嗽、鼻窦炎和中耳炎。
- 是否有早产史？患儿需要机械通气或生后供氧时间延长？
应考虑到肺及支气管发育不良。
- 患儿有过敏性眼晕(allergic shiners,因慢性鼻塞造成眼眶下周围静脉血滞留)，下眼睑处横纹(Dennie-Morgan's lines)，鼻部皱折(nasal crease)或异位性皮炎？
如上述特征性反应存在，哮喘的可能性增加。
- 症状在喂养时加重？
应考虑到胃食管反流和气管食管瘘。
- 母亲孕期有无做过性传播疾病检查？
沙眼衣原体肺炎可出现在生后第二月，伴非化脓性结膜炎、喘鸣和无发热性肺炎。

病例 1-1：双主动脉弓畸形

I. 现病史

患儿，女，8月龄。父母诉连续喘鸣和咳嗽3天入院。2天前曾诊断为毛细支气管炎和中耳炎，给与阿莫西林、沙丁胺醇喷雾和泼尼松龙治疗。1天前又因持续喘鸣和咳嗽就诊，沙丁胺醇雾化吸入后改善。胸部X线片显示肺充气过度和细支气管增厚，无心脏扩大或胸膜渗出。入院当日咳嗽伴两次口周青紫。进食和尿量减少，在家发热最高至39.7℃。

II. 既往史

值得注意的是患儿自5月龄起频繁发作喘鸣。间歇沙丁胺醇喷雾治疗，近一月内每4小时一次。喘鸣无明显改善，咳嗽夜间加重，但喂养时或仰卧位无加重。生产史无特殊。产前超声检查正常。

III. 体格检查

体温 38.3℃，呼吸 60 次/分，心率 110 次/分，血压 110/55mmHg，SpO₂100%

(室温)

身高第 25 百分位数, 体重第 25 百分位数, 头围第 25 百分位数

患儿营养良好, 轻度呼吸困难, 无发绀。体格检查发现鼻腔脓性分泌物和鹅口疮。轻度三凹征。肺通气尚可, 可闻及散在呼气相哮鸣音。心脏检查无杂音和奔马律。可触及股动脉搏动。无肝脾大。

IV. 实验室检查

白细胞计数 $14.6 \times 10^9/L$, 其中分叶核粒细胞 38%, 淋巴细胞 53%, 无杆状核粒细胞。血红蛋白 110g/L, 血小板计数 $580.0 \times 10^9/L$ 。血电解质、尿素氮和肌酐正常。对鼻咽分泌物进行百日咳杆菌、腺病毒、流感病毒 A 和 B 及副流感病毒 1、2、3 的 PCR 检查均为阴性。对鼻咽分泌物免疫荧光法未检测出呼吸道合胞病毒(RSV), 随后鼻咽分泌物病毒培养有 RSV 生长。血、尿培养均阴性。

V. 临床过程

患儿诊断为支气管炎。应用沙丁胺醇喷雾和口服泼尼松龙改善气促和喘鸣症状。住院 3 天后出院, 每 4 小时接受沙丁胺醇雾化吸入。在门诊行放射性核素扫描, 检查有无胃食管反流和吸入。

10 天后患儿喘鸣加重、发热再入急诊室。进食少, 自上次就诊后无明显改善, 现伴频繁呕吐, 入院接受治疗和进一步检查。在两次入院之间进行放射性核素牛奶扫描结果提示胃食管反流, 无气管吸入。本次住院期间仔细阅读胸片提示诊断(图 1-1A、B)。胸部磁共振确诊(图 1-1C)。

讨 论

I. 鉴别诊断

婴儿反复性或持续性喘鸣的原因较多。常见病因包括毛细支气管炎、高反应性气道病和伴少量吸入的胃食管反流。较少见的复发喘鸣原因有肺或呼吸道的先天性畸形(囊腺瘤畸形、气管食管瘘)、膈肌异常(横膈麻痹、膈疝)、囊性纤维化或免疫缺陷(先天性胸腺缺失、DiGeorge 综合征、慢性肉芽肿病、丙种球蛋白缺乏症)。罕有主动脉主要分支异常或肺血管压迫婴儿气管、支气管, 导致急性或进行性呼吸困难。本例特点有反复发作喘鸣, 即使 β 受体激动剂延长治疗也不能完全消除喘鸣, 仍有青紫发作, 提示需进一步检查。

II. 诊断

胸部 X 线片显示后前位片正中线气管两侧有切迹(图 1-1A), 侧位片气管前方弓形突出(图 1-1B), 提示为双主动脉弓。胸部 MRI 显示双主动脉弓的分叉呈“马蹄形”样结构在图像中心包围气管(图 1-1C), 无合并的心脏结构缺陷。诊断是双主动脉弓畸形。

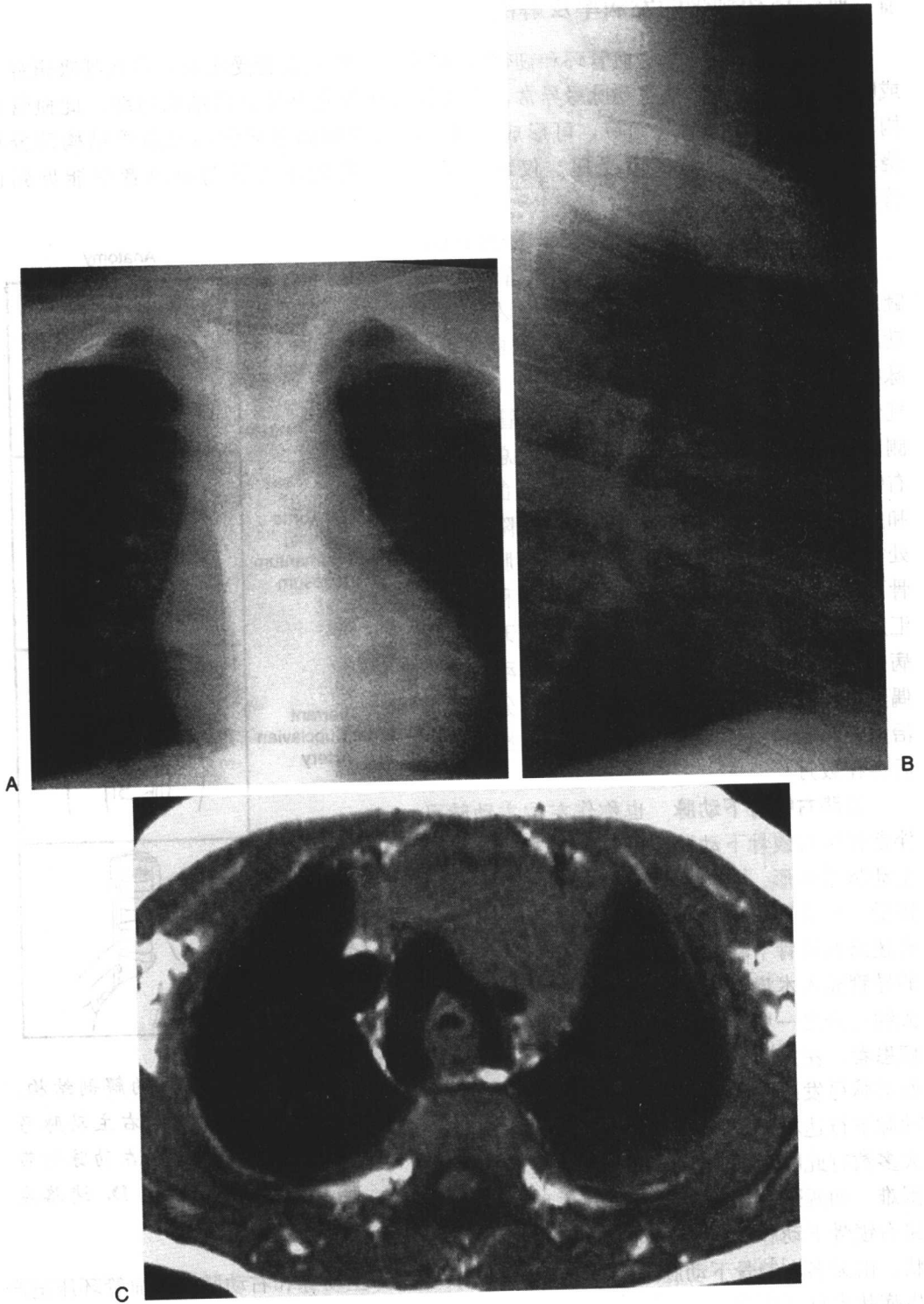


图 1-1 A. 胸部前后位片 B. 胸部侧位片 C. 胸部磁共振

Ⅲ. 血管环和韧带的发病率及解剖

血管异常，通常指“血管环和韧带”，可导致气管或食管受压迫，出现呼吸道症状或喂养困难。血管环指主动脉弓异常，使气管和食管完全被血管结构包绕，此血管结构可是闭合的，如动脉韧带，可形成环状。血管或肺韧带异常指其血管结构部分环绕其下气管，可导致气管受压。仅在不足1%的先天性心脏畸形患者中能见到血管环。

最常见的血管环和韧带如下图描述(图 1-2)。

双主动脉弓 临床最常见的血管环形式。顾名思义，左、右主动脉弓都存在。左、右主动脉弓分别骑跨在支气管两侧，而不是指主动脉根部由正中线的左或右侧上行。升主动脉在气管前分为左、右弓，分别横跨气管的相应侧。右弓通常较高、较粗，分出右颈总动脉和右锁骨下动脉，向后行经右侧气管、食管右侧和后侧部分。行经食管后，它在左侧降主动脉处与左弓会合。左弓分支出左颈总动脉、左锁骨下动脉。左弓于前方行经气管左侧和食管处汇入降主动脉。双主动脉弓合并有先天性心脏病少见。其中法洛四联症最常见，大动脉转位偶见。外科手术通常选两弓之较细者分离，可治愈。呼吸道症状因气管支气管树延长可在术后存在数月。

迷路右锁骨下动脉 也称作左位主动脉弓伴食管后右锁骨下动脉，是尸体解剖最常见的主动脉弓畸形。在人群中发生率约0.5%。在接受心导管插入术的3427名患者中0.9%发现有迷路右锁骨下动脉。费城儿童医院发现20%的导管插入术患者有主动脉弓畸形。这也见于大约三分之一Down综合征患者和先天性心脏病患者。左主动脉弓正常经过气管左前方。然而动脉弓发出的最后分支右锁骨下动脉由胸主动脉下行达右臂，于食管右后上斜行经过。虽大多数有此畸形者无症状，年长患儿可诉吞咽困难。如两颈动脉有共同起源并连接食管后迷路右锁骨下动脉，会导致前方气管压迫出现症状。由无名右锁骨下动脉连接左主动脉弓、食管后降主动脉和右动脉韧带血管环压迫产生症状少见。

右位主动脉弓伴异常左锁骨下动脉和左动脉韧带 主动脉弓行经气管右侧，在食管

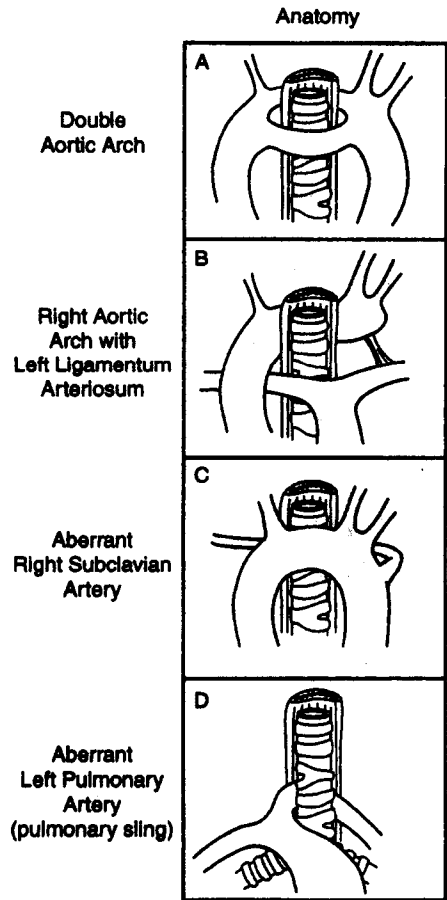


图 1-2 血管环和韧带的解剖结构。
A. 双重主动脉弓 B. 右主动脉弓伴无名左锁骨下动脉和左动脉韧带
C. 迷路右锁骨下动脉 D. 迷路左肺动脉(动脉韧带)

后左下行。四个分支依次是左颈动脉、右颈动脉、右锁骨下动脉和左锁骨下动脉。它从降主动脉发出。动脉韧带起源于降主动脉食管后膨大部，向左走行连接到肺动脉。通常患者无症状。而部分患儿可因气管受压表现为喘鸣，需手术切断左动脉韧带。有吞咽困难的年长儿童可能需要分离主动脉弓解除食管压迫。食管后部分需要通过连接主动脉升降部分的再吻合术。

迷路左肺动脉(肺动脉韧带) 正常左肺动脉缺失，由起源于右肺动脉的异常左肺动脉提供左肺血供。迷路左肺动脉在气管和食管间向左走行，压迫右主支气管主干、气管、食管。右主支气管主干和气管受压导致气道堵塞。起初右肺受累。三分之二婴儿出生后头一月即出现喘鸣、哮鸣或呼吸暂停。吞咽困难少见。可伴休克或右肺充气过度。迷路左肺动脉常合并远端气管完全性软骨化导致气管狭窄。迷路左肺动脉通常单独存在，但也可同时存在其他先天性心脏缺陷，尤其是法洛四联症。外科修复包括切断起源于右肺动脉的左肺动脉，在气管前再吻合。因经常伴随完全性软骨环畸形导致气管狭窄而需外科支气管镜手术修复。

IV. 临床表现

多数患儿在婴儿期早期就出现症状。合并病毒感染、气管或支气管水肿可导致或加重呼吸道症状。无症状婴儿，尤有迷路右锁骨下动脉者，偶尔在患呼吸道疾病胸部摄片时确诊。

血管环或韧带的症状源于气管受压迫和食管受压所致，后者相对轻。气管受压症状包括喘鸣、喉喘鸣、呼吸暂停。一些婴儿以颈部过伸来减轻气管压迫症状。食管受压迫相关症状包括呕吐、窒息和婴儿非特异性喂养困难及年长儿的吞咽困难。梗阻程度较轻的可因吸入或呼吸道分泌物清除不足致反复呼吸道感染。

V. 诊断方法

临床医生在评估婴儿反复喘鸣时应高度警惕有无血管异常，在最初的评估中应考虑到胸部 X 线片、食管钡餐检查。

胸部 X 线片 怀疑血管环诊断时应进行食管钡餐检查。胸部 X 线片评价主动脉弓对称性，有无气管、支气管压迫证据。下列特征提示有血管异常，需要进一步的评估：①患者体位无旋转，正中气管或气管隆凸右侧锐利切迹提示为右主动脉弓，正常婴儿气管因正常左侧弓而位置稍偏右；②右纵隔胸膜线向外侧移位提示右降主动脉；③侧面观气管向前弓形突出而不是正常向后凸出提示压迫。因气管或支气管受压导致弥漫或局部的充气过度易误诊为异物吸入。

食管钡餐检查 前(肺动脉韧带)或后(血管环)食管切迹常见，提示诊断。

磁共振成像 MRI 可提供清晰的解剖细节，有助于手术方法设计。

血管造影和经胸超声心动图 当不伴其他心脏缺陷时不需血管造影术。血管造影术有助于显示解剖细节以便外科纠正。经胸超声心动图发现相关心脏缺陷很重要，但对血管和气管的解剖情况的判断不可靠。

支气管镜检查法 怀疑气管狭窄时可直接镜下观察气管受压处。

VI. 治疗

外科治疗对减轻气管食管的压迫症状是必需的。如果婴儿有经常呼吸道感染或不能正常生长,应考虑外科手术。术前有严重呼吸道症状的婴儿,因血管环持续压迫,术后可能出现气管软化。术后的喂养困难问题可迅速解决。

VII. 参考文献

1. Berdon WE, Baker DH. Vascular anomalies and the infant lung: rings, slings, and other things. *Semin Roentgenol* 1972;7:39-63.
2. Edwards JE. Malformations of the aortic arch system manifested as "vascular rings." *Lab Invest* 1953;2:56-75.
3. Goldstein WB. Aberrant right subclavian artery in mongolism. *Am J Roentgenol* 1965; 95:131-134.
4. Hawker RE, Celermajer JM, Cartmill TB, et al. Double aortic arch and complex cardiac malformations. *Br Heart J* 1972;34:1311-1313.
5. Moes CAF, Freedom RM. Rare types of aortic arch anomalies. *Pediatr Cardiol* 1993;14:93-101.
6. Weinberg PM. Aortic arch anomalies. In: Emmanouilides GC, Riemenschneider TA, Allen HD, et al., eds. *Moss and Adams' heart disease in infants, children, and adolescents, including the fetus and young adult*, 5th ed. Baltimore: Williams & Wilkins, 1995:810-837.

病例 1-2: 先天性膈疝

I. 现病史

患儿,男,3岁。因喘鸣、咳嗽、呼吸困难加重就诊。既往体健。3天前出现流涕和咳嗽,无发热。给予沙丁胺醇喷雾治疗喘鸣和支气管痉挛,症状无改善。入院当日患儿持续呼吸困难,咳嗽加重,伴轻度咳嗽时胸骨不适。入院当日每4小时接受沙丁胺醇喷雾,效果不明显。无呕吐、腹泻。喘鸣发作时不伴窒息和嗜食,无外伤史。

II. 既往史

既往史无特殊。以往无喘鸣发作。胎龄39周。无围生期并发症。无过敏性皮炎或哮喘。

III. 体格检查

体温 37.7℃,呼吸 52 次/分,心率 130 次/分,血压 108/70mmHg, SpO₂ 95%
体重第 50 百分位数

金发白人男孩,轻度呼吸困难,无眼结膜充血和结膜水肿,鼻腔分泌物清亮。轻度三凹征。肺部叩诊浊音,呼吸音减低。左肺底闻及显著喘鸣音。左肺其余部位和右肺通气良好,无喘鸣、啰音。胸骨左缘闻及 1/6 级收缩期喷射性杂音。腹部薄、触软、肠鸣